

A case of cerebral hypoplasia/dysplasia detected at autopsy

Nursel Türkmen İnanir^{1,2}, Filiz Eren², Mustafa Numan Ural¹, Bulent Eren², Murat Serdar Gürses¹

¹Uludağ University Medical Faculty, Forensic Medicine Department, Bursa, Turkey.

²Council of Forensic Medicine of Turkey, Bursa Morgue Department, Bursa, Turkey.

SUMMARY

Presented case was a 2-year-old baby girl who had been treated for nearly one year with the indication of multifocal epileptiform anomaly. She was found dead in her bed in morning hours, autopsy was planned after prosecutors investigation. On internal autopsy examination, shrinkage of gyral structures in the frontal, and parietal lobes of the left hemisphere, markedly enlarged sulci, and a hypoplastic appearance were noted. Histopathological examination revealed evidence of pneumonia, brain exposed microgyral formations, disordered cortical stratification, hypercellularity, dysmorphic neuronal structures, balloon cells with diagnosis of cortical dysplasia. Pneumonia was reported as a cause of death. We aimed to discuss in the light of the literature a case with cerebral hypoplasia which is rarely seen at forensic autopsies.

Keywords: cerebral hypoplasia/dysplasia – autopsy – congenital malformation – sudden death.

Nekroptický případ hypoplázie/dysplázie mozku

SOUHRN

I když existují pouze omezené údaje o frekvenci výskytu vývojových malformací mozkové kůry, jedná se o významné příčiny mentální retardace, epilepsie a dalších neurologických postižení. Vzhledem k sofistikovaným neuroradiologickým metodám jsou detekovány častěji než dříve. I když jejich příčina není úplně známa, zdá se, že se jedná o odezvu mozku na genetické faktory a vliv prostředí. Je známo, že faktory prostředí mohou v těhotenství ovlivňovat migraci neuroblastů a rovněž je znám i genetický původ mnoha poruch neuronální migrace. Epilepsie, psychomotorická retardace a ložiskové neurologické postižení patří rovněž mezi významné klinické symptomy. Epileptické ataky mohou být lokalizované či generalizované. V našem případě se jednalo o dívku ve věku dvou let, která byla dle údajů rodiny léčena po dobu téměř jednoho roku s diagnózou multifokální epileptiformní anomálie. Postupně u ní docházelo k omezení hybnosti a ke konci již stěžejí udržela hlavu ve vzpřímené poloze. Často též trpěla záchvaty křečí a chyběla aktivní hybnost dolní poloviny těla. Byla nalezena bez známek života dopoledne se své posteli, přičemž byla nařizena pitva ke zjištění přesné příčiny smrti. Pitva byla provedena na pracovišti v Bursě, Turecko, kdy při zevní prohlídce nebyly zjištěny žádné stopy násilí. Při vlastní pitvě bylo pozorováno ztenčení mozkových závitů v čelním a temenním laloku levé hemisféry, výrazné prohloubení mozkových rýh a celkově hypoplastický vzhled mozku. Histologickým vyšetřením byla zjištěna pneumonie, v mozkové tkáni mikrogyrální formace, narušená stratifikace kory, hypercelularita, změny stavby neuronálních struktur a balónové buňky při obrazu kortikální dysplazie. Bezprostřední příčina smrti u dítěte s kongenitální multifokální epileptiformní anomálií byla stanovena jako pneumonie. Naším cílem bylo prezentovat případ hypoplázie mozku, který je s ohledem na literaturu v pitvním materiálu zřídka vídaným jevem.

Klíčová slova: hypoplázie/dysplázie mozku – pitva – vrozené malformace – náhlé úmrtí.

Soud Lek 2015; 60 (1): 4-6

Though limited information is available about the cortical developmental malformation, these types of malformations are known to be among important causes of mental-motor retardation, epilepsy, and other neurological disorders. Owing to sophisticated neuroradiological methods, it is more frequently detected (1-8). Although its underlying pathological etiologies are not completely known, it has been evaluated as a cerebral response to genetic, and environmental factors. Besides many factors in pregnancy are known to effect migration of neuroblasts, and genetic origins of many neuronal migration disorders have been also indicated in the literature (1-3).

CASE REPORT

As we learnt from her family, our case was a 2-year-old baby girl who had been treated for nearly one year with the indication of multifocal epileptiform anomaly, and his physical activity slowed down with age, and she could hardly hold her head at erect position. Besides she couldn't move her lower part of her body by herself, and suffered from frequent convulsive seizures. Her family was a housekeeper of a farmhouse, and she was found dead in her bed in the morning hours by her grandmother. The prosecutor requested autopsy to determine the precise cause of her death. On her autopsy, external physical examination of the corpse performed in Bursa Morgue Department could not reveal any traumatic lesion except for an ecchymotic area on the lateral part, and upper eyelid of her right eye of this baby girl who was 90 cm in height, and 10 kg in weight. On internal examination, her brain (569 gr), heart (76 gr), right lung (134 gr), left lungs (120 gr), and liver (569 gr) were weighed. On cerebral dissection, macroscopic differences were detected between cerebral hemispheres. Shrinkage of gyral structures in the frontal, and parietal lobes of the left hemisphere, marked-

✉ Correspondence address:

Bülent Eren, M.D.

Council of Forensic Medicine of Turkey

Bursa Morgue Department; 16010, Bursa, Turkey.

tel.: +90 224 222 03 47; fax: +090 224 225 51 70

e-mail: drbulenteren@gmail.com